a) Si l'allèle responsable de la maladie est dominant ou récessif
b) Si le gène correspondant est autosome ou lié au sexe.

3) La femme est enceinte, elle se présente au médecin par crainte que son fœtus soit atteint par cette maladie. Pour diagnostiquer l'éventuelle présence du gène de la maladie, le médecin lui propose une amniocentèse.

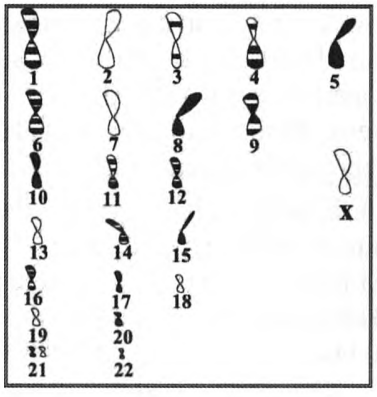
a) Quel âge du fœtus est-elle appliquée.
b) Expliquer pourquoi le diagnostic peut se faire à partir d'une cellule nucléée embryonnaire quelconque.
c) Grâce aux techniques de génie génétique, on peut distinguer l'ADN normal du l'ADN muté. Rappeler les étapes de cette technique.

4) L'analyse a montré que ce fœtus est une fille saine mais elle est mongolienne, de plus l'allèle de la maladie est porté par le chromosome 21.

a) Représenter dans ce cas le résultat obtenu. Justifiez votre réponse.
b) En supposant que le gamète anormal est fourni par le père. Le document 3 représente le caryotype de ce gamète anormal

b_1) Précisez, à partir de ce document l'origine des chromosomes (blanc, noirs, bicolores). Justifiez votre réponse

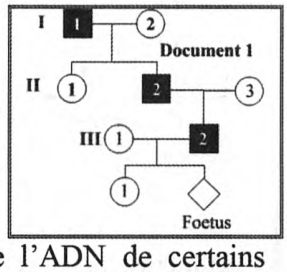
b_2) Expliquez, à partir de ce document, comment est apparu cette trisomie en précisant à quel stade de la méiose a lieu l'anomalie. Justifiez votre réponse en schématisant la phase de la méiose. Vous ne considérez que les chromosomes responsables de l'anomalie et les chromosomes sexuels, tout en respectant les couleurs des chromosomes.



Exercice N°7

L'arbre généalogique du document 1 est celui d'une famille (famille 1) dont certains membres sont atteints d'une maladie héréditaire.

1/ Discutez le mode de transmission de cette maladie héréditaire. Envisagez toutes les hypothèses possibles.



Document 1 : Arbre généalogique de la famille 1.⇨

Le document 2 montre les résultats de l'analyse par électrophorèse de l'ADN de certains membres d'une deuxième famille (famille 2) présentant la même maladie héréditaire dont la mère est **saine.**

	Père	**Fille**	**Fils**
Allèle 1	▬▬	▬▬	▬▬
Allèle 2		▬▬	

Document 2 : Résultats de l'électrophorèse de l'ADN des membres de la famille 2.